Casus 1

Bart (30) en Emma (32)

1e zwangerschap

Emma

Emma is opgegroeid in Groningen. Zij heeft een broer Bram. Hij had vanaf jonge leeftijd gedragsproblemen. Op 7 jarige leeftijd werd bij hem autisme en een verstandelijke beperking vastgesteld. Op 9 jarige leeftijd werd hij in een beschermde woonomgeving opgenomen omdat de zorg te zwaar werd voor haar ouders. Haar moeder wilde dit niet, maar had geen keuze. Uiteindelijk gingen haar ouders om deze keuze uit elkaar. Haar ouders zijn beide alleen gebleven, en Emma maakt zich zorgen over hun welbevinden, ze zit ook zo ver weg. Emma’s leven is in grote mate beïnvloed door de problemen van haar broer. Ze ziet Bram af en toe, maar echt contact kan ze niet met hem maken.

Emma zelf was veel beter in leren dan de rest van haar familie. Ze studeerde HBO rechten in Amsterdam. Daar leerde ze 6 jaar geleden Bart kennen, de liefde van haar leven zegt ze zelf. Ze wonen samen in een 60m2 appartement met 2 slaapkamers. Ze werkt sinds een paar jaar bij de Belastingdienst, het is een leuke plek. Ze houdt van uitgaan en festivals en wilde dat leven eigenlijk nog niet opgeven voor kinderen. Bart heeft haar echter overtuigd dat ze er klaar voor waren. Ze is nu ook wel aan het idee gewend.

Situatie

Emma is nu 13 weken zwanger. Ze heeft weinig klachten gehad van de zwangerschap. Een paar dagen geleden hebben ze de uitslag van de NIPT ontvangen – en die is goed! Een hele opluchting, dat hebben ze gevierd.

Vandaag komen ze bij de verloskundige voor de 13weken echo. De echo wordt gedaan door een echoscopiste. Bart en Emma vinden haar stil, ze zit maar zo voor zich uit te staren en lijkt zelfs wat geïrriteerd soms. Als ze daarna voor de uitslag bij de verloskundige komen zijn ze ongerust – is het wel goed?

Casus 1

Bart (30) en Emma (32)

1e zwangerschap

Bart

Bart komt uit een rustig en gelukkig gezin in ’t Gooi. Hij heeft een jongere zus, zijn ouders zijn gelukkig getrouwd. Hij is biologie gaan studeren in Amsterdam en werkt nu als onderzoeker bij de UvA. Hij leerde 6jr geleden zijn liefde Emma kennen. Zij heeft een broer Bram met autisme, hij woont in een instelling. Dat heeft veel gedaan met haar gezin en Bart heeft er bewondering voor hoe Emma altijd voor hem en haar ouders heeft gezorgd. In vergelijking met haar heeft hij het altijd makkelijk gehad. Zijn droom is een gezin met Emma en hij heeft haar daartoe wel wat moeten overhalen. Daar maakt hij zich wel zorgen over, wil ze het wel echt?

Situatie

Emma is nu 13 weken zwanger. Ze heeft weinig klachten gehad van de zwangerschap. Een paar dagen geleden hebben ze de uitslag van de NIPT ontvangen – en die is goed! Een hele opluchting, dat hebben ze gevierd.

Vandaag komen ze bij de verloskundige voor de 13weken echo. De echo wordt gedaan door een echoscopiste. Bart en Emma vinden haar stil, ze zit maar zo voor zich uit te staren en lijkt zelfs wat geïrriteerd soms. Als ze daarna voor de uitslag bij de verloskundige komen zijn ze ongerust – is het wel goed?

Casus 1

Bart (30) en Emma (32)

1e zwangerschap

Verloskundige Marleen

Je bent 5 jaar verloskundige en bent dol op je vak. Elke keer dat je bij een bevalling bent vind je het eigenlijk weer een wonder. Je vind het belangrijk dat er zo min mogelijk gemedicaliseerd wordt, je wil de patiënte vooral in haar kracht zetten. Te veel nadruk op wat er mis kan gaan maakt de zwangere alleen maar onzeker. Eigenlijk gaat het toch altijd goed.

Je bent begonnen in de tijd dat de NIPT al de eerste test was voor eerste trimester screening voor trisomie 13, 18 en 21. De meerderheid van de zwangeren in de praktijk maakt er gebruik van. Je weet wel dat er voorheen gescreened werd met de nekplooimeting, maar je weet daar bijna niets van af.

Nu komt de echoscopiste enigszins paniekerig naar je toe dat ze bij Emma en Bart een nekplooi van 4.2mm (normaal <3.5mm) heeft gezien.

Je kent Bart en Emma als een nuchter, leuk en stabiel stel. Een stabiele relatie, wonend in een iniemienie appartement. Je hebt veel met ze gelachen het vorige consult.

Je googled snel wat dat ook al weer inhoudt. Een verhoogde kans op trisomie 13,18 en 21. Maar de NIPT is goed… En een verhoogde kans op hartafwijkingen… en andere aangeboren afwijkingen en genetische syndromen… Je moet hen verwijzen naar een centrum voor prenatale diagnostiek, maar eerst moet je met hen praten.

Er is pas plek voor een combiafspraak met echoscopist en klinisch geneticus over 5 dagen.

Emma na verloskundige

Je bent totaal verzenuwd geraakt. Het gesprek met de verloskundige heeft je alleen nog maar meer onzeker gemaakt. Wat betekent dit nou precies. Heeft het wat met Bram te maken? Wat heeft Bram nou eigenlijk precies? Je weet dat je het gesprek met de klinisch geneticus moet afwachten maar je ziekt je suf op google. Steeds komt daar downsyndroom naar voren bij een verdikte nekplooi, maar dat heeft de NIPT toch uitgesloten?

Bart na verloskundige

Er zit niets anders op dan te wachten op meer antwoorden van de klinisch geneticus. Daar berust je je wel in. De verloskundige zei dat de kans het grootste was dat alles goed komt dus daar vertrouw je op. Je ziet echter dat Emma zichzelf helemaal verliest, ze zit nachtenlang op google te zoeken. Je probeert haar gerust te stellen en met haar te praten maar dat lukt totaal niet.

Klinisch geneticus Robert Jan

Je bent jaren klinisch geneticus met als speciaal aandachtsgebied prenatale diagnostiek. Je ziet Emma en Bart vanwege een verdikte nekplooi bij 13 weken. Dat heeft de echoscopist in jouw ziekenhuis ook bevestigd. Er zijn geen andere afwijkingen gezien. Er is nu een kans dat de foetus een genetische afwijking heeft. De belangrijkste zijn chromosoomafwijkingen (trisomie 21, monosomie X bv), Noonansyndroom en andere monogenetische afwijkingen. De kans op een chromosoomafwijking is 20%, op Noonansyndroom 6% en er is geen literatuur beschikbaar voor de overige monogenetische aandoeningen. Voor uitleg over het Noonan syndroom de bijlage.

Je hebt inmiddels echter ook de stamboom van Emma kunnen tekenen (zie slides). Hierin valt op dat er aan Emma’s moeders kant bijna alleen maar vrouwen zitten. De mannen (Bram en een broer van haar overgrootmoeder) hadden allebei verstandelijke problemen. Bij beide is anders dan de diagnose “verstandelijke beperking” en “autisme” geen andere diagnose gesteld, genetisch onderzoek heeft niet plaatsgevonden. Je ziet de foto van broer Bram en denkt direct aan fragiele X syndroom (zie bijlage voor uitleg). DNA onderzoek hiernaar zal echter 6-8 weken in beslag nemen en moet eigenlijk eerst gebeuren bij Bram, voordat er een harde reden is om dit bij de zwangerschap te onderzoeken. Je gaat het aan het stel voorstellen. Jij zou ook bereid zijn om, naast chromosoomonderzoek en Noonan DNA onderzoek, ook DNA onderzoek naar fragiele X syndroom direct op de zwangerschap in te zetten, om te voorkomen dat een uitslag pas >24weken komt. Om genetisch onderzoek bij de zwangerschap te kunnen inzetten moet er of een vlokkentest gedaan worden (miskraamkans 1:500) binnen 2 dagen. Alternatief is een vruchtwaterpunctie die kan over 2 weken gedaan worden (miskraamkans 1:1000). Als ze kiezen voor een vruchtwaterpunctie zal het DNA onderzoek bekend zijn bij een termijn van 21-23 weken.

Noonan syndroom (erfelijkheid.nl)

Het Noonan syndroom is een [erfelijke](https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/hoe-erf-je-een-ziekte) aandoening. Mensen met Noonan syndroom hebben meestal problemen met hun hart en met hun skelet. En ze hebben bijzondere kenmerken in hun gezicht. De kenmerken verschillen per persoon.

Baby’s met Noonan syndroom hebben vaak moeite met drinken. Soms hebben ze na de geboorte [opgezwollen handen](https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/overzicht/primair-lymfoedeem). Op latere leeftijd kunnen ook de enkels of onderbenen opgezwollen zijn. Kinderen met Noonan doen er soms wat langer over om te leren bewegen en praten.  
   
De meeste kinderen met dit syndroom hebben een aangeboren hartafwijking. Ze hebben meestal [pulmonalisklepstenose.](https://aangeborenhartafwijking.nl/hartafwijkingen/pulmonaalstenose/" \t "_blank) Soms hebben ze [hypertrofische cardiomyopathie](https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/hypertrofische-cardiomyopathie-hcm) (HCM) of [atriumseptumdefect.](https://aangeborenhartafwijking.nl/hartafwijkingen/atrium-septum-defect-asd/" \t "_blank)

Mensen met het Noonan syndroom zijn vaak klein van stuk. Soms staat de borstkas meer naar buiten (kippenborst) of naar binnen (trechterborst) dan normaal. En sommigen hebben [scoliose.](https://www.scoliose.nl/wat-is-scoliose/" \t "_blank)

Hun ogen staan vaak verder uit elkaar en de oogleden hangen een beetje. Vaak zitten hun oren staan wat lager aan hun hoofd vast. Sommige mensen met Noonan syndroom hebben problemen met horen en zien. Ze kunnen ook een bredere en kortere nek hebben.

Mensen met Noonan bloeden soms sneller en ze kunnen sneller blauwe plekken krijgen.  
  
Meestal is er niks aan de hand met de intelligentie, maar soms heeft iemand een milde verstandelijke beperking.

# Fragiele X syndroom

Het fragiele X syndroom is een erfelijke aandoening. De oorzaak is een verandering in het [erfelijke materiaal](https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/dna_genen_chromosomen) (DNA). Of en de mate waarin de kenmerken voorkomen verschilt per persoon. Bij meisjes zijn de kenmerken meestal milder dan bij jongens.

Bij de geboorte ziet een kind met fragiele X syndroom er meestal net zo uit als ieder ander kind. Bij het opgroeien kunnen de kenmerken van fragiele X syndroom zichtbaar worden. Het kind heeft soms een langer gezicht dan anderen en het kan grotere oren hebben. En soms heeft het een grotere kin. Vaak hebben deze kinderen oorontstekingen die steeds terugkomen. Een ander kenmerk dat vaak voorkomt is platvoeten. En ook komt het vaak voor dat ze hun vingers en polsen verder kunnen strekken dan normaal.  
  
Een kind met fragiele X syndroom heeft langer de tijd nodig om bijvoorbeeld te leren staan en lopen. Ook leert het kind later praten. Meestal heeft het moeite met leren en een milde tot ernstige verstandelijke beperking. Daarnaast zijn sommige kinderen met het fragiele X syndroom drukker dan andere kinderen. En ze kunnen zich soms niet goed concentreren. Soms doen ze dingen zonder daarbij na te denken. Sommigen hebben kenmerken van [autisme.](https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/autisme)  En soms hebben ze problemen met sociale contacten.

Bij het fragiele X syndroom heeft iemand een volledige mutatie in het DNA. En dat veroorzaakt de kenmerken. Maar iemand kan ook een kleine verandering in het erfelijke materiaal hebben. Dit heet een premutatie.  
Mensen met een premutatie hebben of krijgen geen fragiele X syndroom, maar zij kunnen wel op latere leeftijd andere klachten krijgen. Deze aandoeningen noemen we [FXTAS](https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/fxtas) en [FXPOI.](https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/fxpoi)  
Mensen met de premutatie hebben meer kans op  een kind met het fragiele X syndroom.

Emma

Je bent nu 23weken en 2 dagen zwanger. De klinisch geneticus heeft gebeld, de baby in je buik heeft inderdaad fragiele X syndroom. Je bent in paniek. Hoe kan dit nou zo gegaan zijn? Een baby Bram wil je niet, dat kan je niet. Maar de zwangerschap nu nog afbreken? Je voelt hem elke dag schoppen en draaien.

Bart begrijpt er niets van. Hij zegt: Er zijn toch ook jongens met fragiele X syndroom die helemaal niet zo gehandicapt zijn? Dat heeft de klinisch geneticus verteld.

Emma

Dus we doen geen testen. Maar wat een spanning. Bart begrijpt het niet. De verloskundige zegt steeds maar dat ze zich geen zorgen moet maken, het komt wel goed. Emma kan niet meer goed slapen. De zwangerschap is een hel, moet ze toegeven. Tegen het laatste weken raken Bart en Emma zelfs in een relatiecrisis. Bart is daardoor niet bij de geboorte, ze heeft zich nog nooit zo alleen gevoeld.

Maar dan wordt Jax eindelijk geboren. Wat is hij lief en zo mooi. Waarom zo veel zorgen gehad. Willen ze hem nog laten testen? Nee, waarom? Dat kan altijd nog.